Progetto Pharma-HUB

Hub per il riposizionamento di farmaci nelle malattie rare del sistema nervoso in età pediatrica

Obiettivo Specifico 10 (OS10). *Studio clinico multicentrico per il riposizionamento di un farmaco per l'Atassia Teleangectasia*

L'Atassia Teleangectasia è una malattia rara neurodegenerativa multisistemica con esordio in età pediatrica. È causata da mutazioni a carico del gene ATM, implicato nel controllo del ciclo cellulare e nella riparazione del DNA. Dato il complesso ruolo della proteina ATM, codificata dal gene ATM, all'interno di molteplici vie cellulari, la storia naturale della malattia è caratterizzata dall'interessamento di diversi organi ed apparati che richiede un monitoraggio clinico, di laboratorio e strumentale complesso ed articolato con importanti ricadute sul piano clinico, psicologico, sociale ed economico per le famiglie dei pazienti e il SSN. Attualmente, non vi è una terapia risolutiva, ma terapie sintomatiche e di supporto per il trattamento di alcune delle manifestazioni cliniche che caratterizzano il fenotipo. Il decorso è cronico-progressivo e la prognosi infausta, i pazienti con il fenotipo classico vanno incontro ad exitus intorno alla 3° decade di vita per complicanze infettive, tumorali o cachettiche legate alla malattia stessa. Non esistono in letteratura studi che valutino il riposizionamento di farmaci per identificare possibili candidati per la cura della Atassia-Teleangectasia. Pertanto, il presente obiettivo è volto alla conduzione di uno studio clinico multicentrico per il riposizionamento del farmaco candidato, emerso dalle sperimentazioni di base e preclinica del progetto stesso. L'obiettivo si articola in diverse attività atte a fornire documentazione necessaria per lo sviluppo dello studio di fase 2 e 3. Saranno fornite stime sul numero di pazienti potenzialmente trattabili in Italia anche con il contributo, le valutazioni del beneficio clinico del farmaco rispetto alle alternative terapeutiche utilizzate nella pratica clinica in ambito nazionale e internazionale, il disegno del trial, gli aspetti organizzativi dello studio, gli strumenti (inclusi valutazione clinica, test diagnostici di laboratorio e strumentali) impiegati per identificare i pazienti eleggibili al trattamento, per definire il dosaggio ottimale e per valutarne gli esiti, il livello assistenziale e le infrastrutture che si rendono necessarie per la somministrazione del prodotto e per il suo monitoraggio nonchè la descrizione dei possibili esiti ed effetti collaterali. Alla identificazione dei pazienti arruolabili contribuirà la rete regionale dei centri clinici di riferimento per le malattie rare, l'Associazione Nazionale Atassia Teleangectasia, le società scientifiche SIP e SINP e i registri di patologia (cfr OS8). Per la raccolta di tutti i dati relativi allo studio clinico, inclusi efficacia e sicurezza si utilizzerà la piattaforma Talisman (cfr OS8) che contiene già i dati ottenuti dalla sperimentazione di base e preclinica.

Tale OS verrà coordinata da UNICT (leader) con la partecipazione di IRCSS OASI di Troina e UNIME